MOLEKULARBIOLOGISCHE DIAGNOSTIK

HDZ NRW
Medizinisches Versorgungszentrum

Laboratoriumsmedizin, Med. Mikrobiologie, Transfusionsmedizin, Notfall-Diagnostik

Prof. Dr. med. Cornelius Knabbe
Dr. med. Dr. rer. nat. Ingvild Birschmann
Dr. med. Claudia Christine Freytag
Dr. med. Ernst-Joachim Heuser

Georgstraße 11
32545 Bad Oeynhausen
Phone: +49-(0)5731-971393/92
Fax: +49-(0)5731-972307
E-Mail: mvz-laboratoriumsmedizin@hdz-nrw.de
www.mvz-hdz-nrw.de

Auftragsschein 57, Version 3

Patienten-Etikett

Geschlecht ☐ weiblich ☐ männlich
Fallnummer
Name
Geb.-Datum
Straße
Wohnort
Kostenträger

Bitte beachten:
- Auftragsschein nur mit weichem Bleistift (z.B. HB) markieren!

- Einverständniserklärung des Patienten nach Gendiagnostikgesetz erforderlich!

Klin. Angaben / spezielle Fragestellung:

Datum Unterschrift des Arztes

Einsender
Tel.
Einsender-Etikett

Untersuchungsmaterial:
- ⬭ EDTA-Vollblut
- ⬭ Citrat-Vollblut

(normaler Postversand möglich)

Stoffwechselerkrankungen

Hämochromatose
- ⬭ HFE-Gen
  Mutation His63Asp, Ser65Cys und Cys282Tyr

Cystische Fibrose
- ⬭ Mutation im CFTR-Gen
  Mutation ΔF508, G542X, G551D, R553X und N1303K

Hyperlipoproteinämie Typ III
- ⬭ Apolipoprotein E-Gen; Allele ε2, ε3, ε4

α-1-Antitrypsinmangel
- ⬭ α-1-Antitrypsin-Gen; M-, S- und Z-Allel

Morbus Gilbert-Meulengracht
- ⬭ Bilirubin UDP-Glucuronosyltransferase-1-Gen
  $A(TA)_6TAA$ / $A(TA)_7TAA$-Polymorphismus

Mitochondrialer Diabetes mellitus
- ⬭ Gen für mitochondriale Leucin-Transfer-RNA
  Mutation 3243 $tRNA^{LEU}$

Morbus Wilson
- ⬭ ATP7B-Gen; Mutation His1069Gln (H1069Q)

Laktose-Intoleranz
- ⬭ Lactase-Gen; Mutation 13910 T→C

Osteoporose, Osteogenese
- ⬭ Alpha-1-Collagen-Typ 1-Gen (COL1A1)
  Sp1-Polymorphismus

Diabetologie
- ⬭ Glukokinase-Gen (MODY2)
- ⬭ $HFN1_\alpha$-Gen (MODY3)

Hypercholesterinämie und Arteriosklerose
- ⬭ Apolipoprotein B100-Gen
  Mutation Arg3500Gln, Arg3500Trp und Arg3531Cys

Neurologische Erkrankungen

Cerebral Autosomal Dominat Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy (CADASIL)
- ⬭ Notch 3-Gen
  Mutationsanalyse von Exon 3 und Exon 4

Mitochondrial Encephalomyopathy with Acidosis and Stroke-like Episodes (MELAS)
- ⬭ Gen für mitochondriale Leucin-Transfer-RNA
  u.a. Mutation 3243 A→G, 3271 T→G, 3256 C→T und 3291 T→C

Kardiovaskuläre Erkrankungen

Thrombophilie-Diagnostik
- ⬭ Faktor V-Gen
  Mutation Arg506Gln (1691 G→A) und HR2 (4070 G→A)
- ⬭ Prothrombin-Gen
  Mutation 20210 G→A und 19911 A→G
- ⬭ Methylentetrahydrofolat-Reduktase-Gen
  Mutation 677 C→T (s.u.)

Erhöhtes Risiko für KHK und Myokardinfarkt
- ⬭ Faktor VII-Gen; Mutation Arg353Gln (R353Q)
- ⬭ Plasminogen Aktivator Inhibitor-1-Gen
  4G / 5G-Polymorphismus
- ⬭ Glycoprotein IIIA-Gen; $PI^{A1/A2}$-Polymorphismus
- ⬭ ß-Fibrinogen-Gen; Mutation -455 G→A

Hyperhomocysteinämie
- ⬭ Methylentetrahydrofolat-Reduktase-Gen
  Mutation 677 C→T (s.o.)

Erhöhtes Risiko für Hypertonus und KHK
- ⬭ Angiotensin-Converting Enzyme-Gen
  Deletions- / Insertionspolymorphismus

Herzrhythmusstörungen
- ⬭ Long-QT Syndrom
- ⬭ Brugada Syndrom
- ⬭ Short-QT Syndrom
- ⬭ Sick Sinus Syndrom
- ⬭ Catecholaminerge polymorphe ventrikulär Tachykardie (CPVT)

Kardiomyopathien
- ⬭ Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM)
- ⬭ Dilatative Kardiomyopathie (DCM)
- ⬭ Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie (ARVC)

Erkrankungen mit Beteiligung der Blutgefäße
- ⬭ Hypertriglyceridämie
- ⬭ Hypercholesterinämie
- ⬭ Morbus Osler (Hereditäre hämorrhagische Teleangiektasie, HHT)
- ⬭ Aortenaneurysma und Marfan Syndrom
- ⬭ Pseudoxanthoma elasticum (PXE)

Speichererkrankungen mit Beteiligung des Herzens
- ⬭ Morbus Fabry
- ⬭ ATTR-Amyloidose

Sonstiges
- ⬭ Familiäre pulmonal-arterielle Hypertonie (PAH)

Zelltypisierungen

HLA-DNA-Typisierungen
- ⬭ HLA-A, -B, -C
- ⬭ HLA-DRB1
- ⬭ HLA-DQB1

Mit HLA-Merkmalen assoziierte Erkrankungen
- ⬭ Narkolepsie
  HLA-DR15 / -DQ6
- ⬭ Insulinabhängiger Diabetes mellitus
  HLA-DRB1- / DQB1-Typisierung
- ⬭ Morbus Bechterew
  HLA-B27

Thrombozytenmerkmale
- ⬭ HPA-DNA-Typisierung

Hämoglobinopathie

Sichelzell-Syndrom
- ⬭ HbS-Mutation im β-Globin-Gen

HbC-Syndrom
- ⬭ HbC-Mutation im β-Globin-Gen

Molekulargenetische Blutgruppenbestimmung

- ⬭ AB0
- ⬭ Rhesus CDE
- ⬭ D-Variante
- ⬭ D Weak
- ⬭ Kell
- ⬭ Kidd (Jk)
- ⬭ Duffy (Fy)
- ⬭ MN
- ⬭ Ss

Pharmakogenetik

Multidrug-Resistenz
- ⬭ Multidrug Resistance-Gen (MDR1)
  Mutation 2677 G→T und 3435 C→T

ITPA-Mangel
- ⬭ Inosin Triphosphat Pyrophosphatase-Gen (ITPA)
  Mutation 94 C→A und IVS2+21 A→C

Cumarin-Resistenz
- ⬭ Vitamin K Epoxide Reductase Complex, Subunit 1 (VKORC1)
  Mutation c. -1639 G→A und 1173 C→T